Original Article: *Pediatric Endocrinology Reviews(PER)*. Volume 8, No.3, 2011
Editor-in-Chief: Zvi Laron, MD, PhD(h.c.)
Associate Editor: Mitchell E. Geffner, MD
Associate Editor for Japan and Pacific Area: Tanaka Toshiaki, MD
(*PER* published by: Y.S. MEDICAL MEDIA Ltd.)

PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY REVIEWS

抄訳シリーズ

NO.31

CONTENTS

今号の概要

“*PER*” Volume 8, No.3より，①先天性重症インスリン抵抗性症候群の臨床像，分類，治療と管理，②簡易血糖測定器の精度と問題点，糖尿病管理への影響，③性分化疾患の患者への告知，についてのレビューを紹介します。

総監修：たなか成長クリニック院長　田中 敏章

【お詫びと訂正】
本誌の前号（No.30）p.5に掲載した抄訳の最終文が途切れていました。お詫びして，以下のように訂正いたします。
「遺伝カウンセリングにあたり，ICR1の低メチル化またはUPD(7)matが病因の場合，SRSは*de novo*発生のため再発率は低いことを伝えることができる。」

JCR 日本ケミカルリサーチ株式会社

先天性重症インスリン抵抗性症候群

Congenital Syndromes of Severe Insulin Resistance

Isabel Huang-Doran, BA[1], David B. Savage, MD[2]

曽根田 瞬　国立成育医療研究センター研究所分子内分泌研究部

遺伝子変異によって重症のインスリン抵抗性(IR)の表現型となる先天性重症IR症候群について概説する。

臨床徴候

グルコース恒常性の異常

最重症のIRでも，初期には代償的にインスリンが過剰に分泌されるため，グルコース恒常性は保たれることがある。高血糖が出現してくる時期は，原因となる遺伝子異常によりさまざまで，特に男性では成人期まで糖尿病が進行しない例もある。また，インスリン受容体の機能を欠損するDonohue症候群などでは，空腹時ないし食後にパラドキシカルな低血糖を伴うこともある。しかし，そのような症例でも進行性にβ細胞は代償不全となり，やがて糖尿病を発症する。

黒色表皮腫

黒色表皮腫(Acanthosis Nigricans：AN)は，高濃度のインスリンによる過剰な細胞増殖シグナルが原因で生じる腋窩や首回りの黒色皮膚病変であり，IRの重要な臨床徴候である。ANが軽減すると，インスリン感受性の改善もしくはβ細胞不全の進行に伴う循環インスリン量の減少が示唆されるので，耐糖能の再評価を行う。

アンドロゲン過剰症

重症IRを伴う思春期の女児ではアンドロゲン過剰症の徴候を示すことが多く，思春期の進行は加速傾向となる。これは，インスリンとゴナドトロピンの複合作用による卵巣アンドロゲンの亢進と，肝臓での性ホルモン結合グロブリン(SHBG)の産生低下が原因であると推測されている。

リポジストロフィー(脂肪萎縮症：LD)

LDは重症IRの原因として最も頻度が高く，これが認められればインスリン感受性の評価を行うべきである。全身もしくは部分的(特に四肢や臀部)に，脂肪組織の欠如を認める。

成長障害

重症IRではさまざまな成長の異常が認められる。Donohue症候群において重度の子宮内発育不全と出生後の発育不全が認められるのとは対照的に，重症IRでは前思春期に成長促進を認めることもある。骨端線が閉鎖した後では，巨顎，前額突出，末端肥大症様の軟部組織の過成長を認めることがある。

脂質代謝異常

脂質代謝異常を合併することも多いが，すべてのIR症例で認められるわけではない。LDは脂肪肝に高TG血症と低HDL血症を伴い，肝硬変/肝不全への進行が主たる死因となる。

重症IRの分類

重症IRはインスリンシグナル伝達(受容体およびシグナル伝達経路)の異常とLDによるものの2つに大別される。表に一般的肥満のIRを含め，それぞれの特徴を示す。

インスリン受容体の異常

インスリン受容体(*INSR*)の遺伝子変異の種類と重症度により，オーバーラップした3つの症候群に区別される。最も重症なものはDonohue症候群で，受容体が完全に無機能となる。中等症なのがRabson-Mendenhall症候群で，わずかに機能が残存する。両者とも2つのアレルの機能喪失変異で常染色体劣性遺伝形式である。軽症に位置するA型IRの約1/4は，ヘテロ接合性変異による常染色体優

表．重症IR症候群の特徴

	一般的な肥満を伴うIR	インスリンシグナル伝達の異常		リポジストロフィー症候群
		受容体の異常	シグナル伝達経路の異常	
BMI	高い	正常	正常	正常
一般徴候				
黒色表皮腫	さまざま	多い	多い	多い
高アンドロゲン	多い	多い	多い	多い
成長障害	まれ	さまざま	さまざま	さまざま
疾患特異的徴候				
脂質代謝異常	あり	なし	あり	重症
脂肪肝	あり	なし	あり	あり
レプチン	高い	正常	正常	低い
アディポネクチン	低い	高い	低い	とても低い
SHBG	低い	高い	低い	低い
IGFBP1	低い	高い	低い	低い

[1]Metabolic Research Laboratories, Institute of Metabolic Science, University of Cambridge, [2]Addenbrooke's Hospital, Hills Road, Cambridge, UK

性遺伝形式を取る。この変異はドミナントネガティブ効果により野生型アレルの機能を障害する。

受容体以降のシグナル伝達経路の異常

図に示すように，インスリン受容体のシグナル伝達にはPI3K-AKT2とMAPK/ERKの2つの主な細胞内経路が存在する。*AKT2*のヘテロ接合性のミスセンス変異と，AS160(*TBC1D4*)のヘテロ接合性のナンセンス変異によるものの2つが報告されている。

LD症候群(全身性と部分性)

全身性で最も重症なものは，常染色体劣性のBerardinelli-Seip先天性LDで，*BSCL2*と*AGPAT2*が原因遺伝子である。近年，*CAV1*と*PTRF*の変異による全身性LDも報告されている。部分性LDでは，ラミン*A/C*(*LMNA*)，PPARγ(*PPARG*)，*ZMPSTE24*が主な原因遺伝子として知られている。

検査と重症度の評価

重症IRの適切な治療には，早期の正確な臨床診断，重症度の評価，高血糖および低血糖の状態把握，合併症の治療が必要である。

空腹時のインスリンと血糖の同時測定はスクリーニングとして有用であるが，食後血糖の評価にはならない。空腹時のインスリン濃度は異常高値を示す。IR評価のための標準的な方法は高インスリン正常血糖クランプ法であるが，手技が煩雑なため一般的ではない。その代わり，負荷前と30分後のインスリンと血糖を測定するOGTTが有用で実施しやすい。血糖が異常な上下変動を示す場合でも，HbA1cは正常値を示すことがあるので注意が必要である。明らかな糖尿病の発症後は，血糖コントロールに要するインスリン量によってIRの程度が推測できる。1日に必要なインスリン量が200単位，もしくは3単位/Kg以上であれば，重症IRが示唆される。

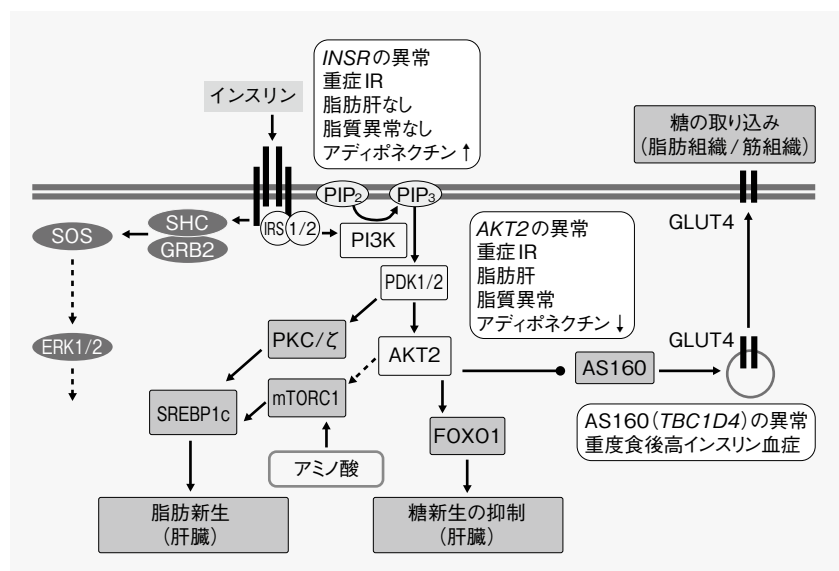
アディポネクチンとレプチンの測定は病因の推測に有用である。一般的なIRでは，アディポネクチン濃度がインスリン感受性に逆相関を示し，重症IRでは抑制されていることが多い。またインスリンの制御を受けるSHBGとIGFBP1は，重症のIRで通常抑制されるが，インスリン受容体異常では上昇する。レプチンは脂肪組織から過分泌され，通常のIRでは脂肪容量に比例して上昇する。そのため，LDでは全身型で異常低値，部分型で相対的低値となる。

IRと高インスリン血症は，脂質異常と脂肪肝のリスクとなるので，脂質と肝機能の評価を行う。特にLDL-Cの上昇とHDL-Cの低値は心血管系合併症の強いリスクである。脂質の異常と脂肪肝はLD患者に多く，インスリン受容体異常では認めない。インスリン受容体のシグナル伝達に関与する遺伝子を解析することは，管理上の戦略を立てるだけではなく，家系内のスクリーニングにも重要である。

治療と管理

治療には血糖管理が最優先事項であり，すべての患者において食事と運動療法が基本となる。食事療法の導入に失敗すると，血糖および脂質の正常化はまず不可能である。一見やせている患者にも，治療の必要性を理解してもらうことが重要である。成人ではアカルボースが血糖の変動を減少させることもある。インスリン投与は血糖コントロールとβ細胞の機能温存，皮下脂肪の改善に効果的である。メトフォルミンは必ずしも著効するわけではないが，第一選択薬である。SU剤やインスリン分泌促進剤の効果は限定的である。チアゾリジンもすべての患者で有効であるとは限らないが，試してみるべきである。IGF-I製剤は，インスリン受容体異常に対して，ある程度は有効である。

全身型LDで見られるレプチンの欠如は，過食を伴いメタボリックの状態を悪化させる。レプチンの補充は食事摂取量を減少させ，治療を続ける限り，血糖，脂質，脂肪肝，高アンドロゲン，インスリン必要量の全てに対して効果が持続する。この治療は小児のLDには早期に検討すべきである。大規模な検討はこれからであるが，GLP1作動薬とDPP4阻害薬も効果が期待される。

女性のアンドロゲン過剰症には，エストロゲンとプロゲステロンの併用で無月経を改善できる。必要であれば妊孕性の改善治療も行う。ANは患者にとって辛い問題であるが，インスリン感受性の改善以外は，化粧で病変部を隠すくらいしか対処法はない。脂質異常に対しては，食事療法，フィブレート，スタチンなどによる積極的な管理を行う。最後に，微小血管病変と大血管合併症の定期的なスクリーニングが重要である。

図．インスリンシグナル伝達経路の異常による重症IR症候群

簡易血糖測定器の精度と小児・思春期糖尿病管理への影響

Glucose Meter Accuracy and the Impact on the Care of Diabetes in Childhood and Adolescence

Richard Hellman, MD, FACP, FACE*

浦上 達彦　駿河台日本大学病院小児科

簡易血糖測定器の導入から30年以上が経過したが，簡易測定器による血糖検査はますます一般化され，米国では全検査収入の30%を占めるに至り，糖尿病管理には必須となった。

● 測定器の精度に関する研究

2010年，Freckmannは欧州で承認されている18社，27の測定器を調べた。全測定器の性能は，血糖値≧75 mg/dLで±20%，血糖値<75 mg/dLで±15%以内と報告されていたが，詳細な解析試験の結果，測定器の41%はこの最低基準さえも充たしておらず，考えられる血糖値範囲，特に最も精度が必要とされる低血糖域において，精度が不均一であった。

● 測定器の解析誤差は臨床的判断の過ちの原因となる

2001年，BoydとBrunsは解析誤差の合計(TAE)が臨床的判断に及ぼす影響について，コンピュータシミュレーションを用いて詳細に検討した。この結果によると，5%のTAEは血糖値に基づくインスリンアルゴリズムから決定したインスリン量に8～23%の誤差を招き，10%では16～45%，15%以上のTAEではそれ以上に大きな誤差を招いたという。

● 一般に使用されている測定器の結果の不一致

異なる測定器間の誤差の合計は50～70 mg/dLとかなり大きいことがある。このような誤差の主な原因の1つに，一度承認されると国内外の血糖基準で測定器が再評価されないことがある。血漿値による血糖基準は存在するが，国際的な同意を得た全血値の基準は存在しない。一方，測定器を最初に使用する際の参考基準値はあるが，測定器によるバイアスと不正確さに加え，使用法の過ち，最初に参考とする試験からの逸脱，使用者側の多くの過ち，従来存在する生物学的な多様性，解析前後の過ちなどが，最大70 mg/dLの誤差を招くことになる。

● 測定器の解析誤差は問題のごく一部

臨床面から見れば，測定器の値が実際の血糖値をどれくらい反映しているかが最重要点である。しかし誤差の合計，すなわち測定値と実際の血糖値の違いは，単にTAE(測定器のバイアスと不正確さの合計)と同じではない。一方，過ちの合計は，TAEに加えて手指の洗い忘れ，不十分な量の血液滴下，通常見られる生物学的誤差など，解析前の使用者による過ちと，使用者あるいは測定器による統計以降の過ちの合計である。測定器による過ちの一例として，結果が正しく表示されないことがある。許容されるTAEが実際に±20%の場合，誤差の合計はおそらくそれ以上になるであろう。BoydとBrunsによると，干渉物質・状況がない場合でも，20%を超える誤差は許容できない大きな誤差を臨床的判断にもたらすという。

● 測定器の精度を低下させる干渉因子

FDAは2009年，ブドウ糖の検出にGDH-PQQを用いた簡易測定器を使用していた腹膜透析患者13名の死亡を報告した。腹膜透析患者では，しばしばイコデキストリンが透析液中から体内に移行する。体内のイコデキストリンはマルトースに変換され，GDH-PQQを用いた簡易測定器はマルトースをブドウ糖と誤認する。相当量のマルトースは高血糖と誤認され，過量インスリン投与の結果，昏睡や死亡などの重症低血糖が発生した。この過ちは，GDH-PQQを用いた簡易測定器では血糖値≧200 mg/dLを示していた患者が，実際には重症低血糖を起こしていたという報告で明らかとなった。2007年，Dunganは簡易測定器の欠点について広汎に評論している。DunganはTangらの初期の研究を引用し，簡易測定器の欠点として，ヘマトクリット，薬物，酸素濃度，尿酸や中性脂肪などの血中物質を指摘している。簡易測定器には，測定試験紙や測定技術は勿論のこと，ブドウ糖の検出法により，種々の欠点が存在する。

ブドウ糖酸化酵素法による簡易測定器では，マルトースやブドウ糖以外の糖による干渉を受けないが，酸素張力に多大な影響を受ける。ブドウ糖酸化酵素法あるいはGDH-

*Clinical Professor of Medicine, University of Missouri-Kansas City School of Medicine Member, Executive Committee, Physician Consortium for Performance Improvement Medical Director, Heart of America Diabetes Research Foundation, Past President, American Association of Clinical Endocrinologists, USA

PQQやGDH-NAD酵素を用いた簡易測定器の大半は，低血流，過粘度，低血圧の影響を受け，ほぼ全簡易測定器がヘマトクリット変化に大きく影響される(**表**)。

● Outliers

“Outliers”は真の血糖参考値から広汎に逸脱した測定値を意味する。臨床的立場から考えると，outliersが甚大な治療上の過失をもたらす場合，患者にとって臨床的に相当なリスクになるであろう。Outliersの例として，高血糖と誤表示され低血糖を見逃す，真の血糖値が低血糖域の時に高血糖と誤表示され不適切な治療が行われるなどがある。また低い血糖値が誤表示された場合，高血糖状態，糖尿病性ケトアシドーシス(DKA)や非ケトン性高浸透圧性高血糖(HHNK)の診断が遅れることもある。

● 測定試験紙の欠点

多くの血糖測定器は，ブドウ糖と反応する酵素系を有する試験紙を使用している。試験紙は温度，標高，湿度に敏感である。試験紙は製造後，医師や患者の手元に届くまでの工程で精度に影響を受けるため，ロット毎に精度や品質が異なると考えるのが一般的である。2008年，Kristensenは一定のヘマトクリット域では正確であると記された9社の試験紙のうち5つで測定値に大きな差があったと報告している。また同年CemgrowskiはNICE-SUGAR研究において，特定のロットの測定紙はヘマトクリット変化による干渉を受けやすく，これによって貧血患者の低血糖を見逃したと結論付けた。

● 特定の環境での簡易測定器使用

大半の簡易測定器はICUで使用すべきではなく，代わりに動脈血を用いて簡易血液−ガス解析器で血糖測定するよう専門家は推奨している。また手術室での簡易測定器の使用についてはRiceとPitkinが，血圧，局所の血流，ヘマトクリット，酸塩基平衡の変化が急速なため，手指からの採血による簡易測定器の測定値には信憑性がないと述べている。

● 解析後の問題

解析後の問題は，器械と使用者のいずれの過ちによっても起こり得る。例えば，測定器の使用者が不注意または故意に結果表示モードを変えた場合，つまり測定器の表示がmg/dLからmmol/L，あるいはその逆に変更された場合，実際に表示されている数値の単位を正しく確認できず結果を誤認することがある。また器械使用中に何も表示されず血糖値を測定できないこともある。測定試験紙が有効期限切れの場合は作動しないようにデザインされている測定器もある。

● 優秀な技能と訓練の重要性

Kristensenの研究によると，成人患者が訓練を積んだとしても，経験ある検査技師による血糖測定で得られた検査値を再現するのは困難であり，正確さと結果に極めて大きな差があるという。最多の過ちは手指洗浄の欠如と血液の滴下不十分である。また試験紙の誤読は大きな過失に繋がる。簡易測定器の使用技術の教育法は患者により大きく異なる。例えば，教育法が年齢，教育レベル，教養に適切であり，フォローアップや再教育が行われれば，子どもは非常によく学習する。一方，高齢者はかなり記憶力に乏しく，マニュアルからのみ学習する傾向がある。

● 小児科における特殊な問題

2000年にPerwienらは，糖尿病キャンプで見られた7〜14歳の小児が高頻度に起こす重大な技術的な過ちによって，血糖測定器の正確な判読が妨げられていると報告した。正確に測定を実施できたのは14.6%に過ぎず，測定前の手洗い実施は19.1%，器械の試験紙部分に正確にキャップを戻したのは70.6%であった。過ちが少なかったのは，年長児，女児，特定の器械使用経験がある者であった。手を洗わないことで30%以上の血糖値誤差が見られた。小児・思春期症例では血糖値の高低にかかわらず意図的に良い値を偽って書くような，解析後の過ちを高頻度に犯す。6〜11歳児と両親を対象とした最近の研究から，小児・両親共に低血糖の症状に気付かないことが多く，重症低血糖の血糖値を評価できないことが多いと報告された。

● 結　論

現行の簡易血糖測定器は，使用者が考えているほど正確ではない。現行の承認規定では，承認を得た器械でも患者のリスクとなる誤読を招くこともある。医師，患者およびその家族は，器械の欠点，そして結果の精度を最大限にする使用法を詳しく知ることが重要である。本稿で述べた多大な注意点が，今後の簡易測定器の品質を高めるとともに，医師や患者によるより賢明な測定器使用の一助となることを期待する。

表．頻発する簡易血糖測定器の干渉因子

	血糖値判読への影響	
薬物/物質	**ブドウ糖酸化酵素法測定器**	**ブドウ糖脱水酸化法測定器**
アセトアミノフェン	↓	↑
アスコルビン酸	—	↑
マルトース	—	GDH-PQQのみ↑↑
キシロース/ガラクトース	—	GDH-PQQのみ↑↑
ヘマトクリットの増加	多くで↑	多くで↓
貧血	多くで↑	多くで↑
標高の増加	↑	—
室温≧39℃	↓	↓
室温≦10℃	↑	↑

3 性分化疾患——いつ，いかに患者に伝えるか

Disorders of Sex Development— When and How to Tell the Patient

Juliana L. Austin, MD, MCR[1], Anne Tamar-Mattis, JD[2], Tom Mazur, PsyD[3], Maria J. Henwood, DO[4], Wilma C. Rossi, MD[5]

内木 康博　国立成育医療研究センター生体防御系内科部内分泌・代謝科

性分化疾患(Disorders of Sex Development：DSD)の告知は，患者が小児であるため医師にとっては注意を要するが，隠し続けることで大変有害な結果をもたらす。過去には1953年にMorrisが「患者に真の状態を明かすことはあまり賢明ではなく，唯一言わなければならないことは，子どもができないということだけである」と述べていた。このように，患者にとって受け入れがたい診断内容もあり，それを告知することは医学的に禁忌であると考え，“治療的特権”として告知する義務から医師を免除し，そうすることが正当化されていた時代があった。

今日，米国医師会(American Medical Association：AMA)は患者に対して医療情報を秘匿するのは非倫理的とし，“治療的特権”を否定している。DSDという診断を隠すことはもはや標準的なことではなく，AMAの規約とDSDの診療についての合意文書では，しかるべき理由があって告知を遅らせる場合でも，将来の告知を計画するよう求めている。

告知を決定する過程で医師は，患者は子どもであることと，医師の義務は可能な限り最善の治療を患者に提供することであることを肝に銘じておく必要がある。米国小児科学会(American Academy of Pediatrics：AAP)は，小児患者に医療を提供する者には，他の誰でもなく患者自身の要求に応じた最善の医療を提供する法的・倫理的義務があり，これらの義務は親の要求や子の代理人としての親の同意とは関係なく存在するとしている。DSD児を治療する際，親の希望とは別に，患者に何が必要かを評価することが大切である。子どもに情報を隠すよう両親が希望する場合，医師は子どもにとっての必要性に基づいて最も良い医療を提供する義務を果たしているか否かを考えて決断するべきである。

DSD患者に対して医師は法的にも倫理的にも責任を負うため，患者に診断を告知することが患者を傷つけることになるか，診断を隠すことが傷つけることになるのかを真剣に考えなければならない。AAPによれば，一般的に，疾患の告知については，子どもに教えない方が良いという誤った考えを持っている親が多いという。告知しないことが，“有害な”情報から子どもを守るという意味で正当化されるとする専門家もいるが，これを支持する文献はない。

実際，たとえ非常に小さな子どもでも医学的情報を隠すことは有害な結果をもたらす。Connらは2005年に，「秘匿は受け入れがたい害をもたらし，患者が何の助けもない状態でふとしたきっかけで自分の診断を知ってしまった時に，最大の害を与えることに疑いの余地はない」と述べた。

告知の決定をするときに，医師は患者がいずれは自分の病名を知ることになることを肝に銘じておかなければならない。わずか3歳の子どもが，大人から教えられていないのに自分の診断と予後を知っており，大人が自分に告知せずに事実を隠したことによって，捨てられた，または愛されていないというような気持ちになったことを示した研究がある。こういった結果から，告知自体が子どもに害を与えることはないと考えられる。

DSD症例に対して告知しなかった場合のデータはないが，他の病態の子どもにいつ，いかに告知するかについての情報は，DSD児の親にとって有益な判断材料となる。HIV感染や癌などさまざまな疾患を有する小児が，年齢に適した方法で自分の病気について知らされた時にうまく対処することができ，心理社会的な問題の発生が少なくて済むことが研究から示されている。したがって専門家は，年齢が上がるにつれて小児が自分の治療に最善を尽くせるように，病気について徐々に多くの情報を与えるようにすることを推奨している。

一方，DSDを告知されない症例では，親子関係に悪影響が及ぶことを両親に伝える必要がある。両親は意にそぐわなくても，告知について見識の広い判断を下すために，子に告知しないことの危険性について知る必要がある。

未成年者は18歳の誕生日を迎えるまで医学的決断に参加できないが，法的・倫理的に見ると，未成年者が自己の医学的事情の中で自分の権利を行使する能力は，18歳になったからといって突然得られるものではなく，思春期を通じて育まれる。それゆえ，医師は小児患者が年相応に自

[1]Department of Pediatrics, Division of Pediatric Endocrinology, Long Beach Memorial and Miller Children's Hospital, Long Beach, CA, USA, [2]Executive Director, Advocates for Informed Choice, USA, [3]State University of New York, Buffalo, NY, USA, [4]Department of Pediatrics, Division of Pediatric Endocrinology, Nationwide Children's Hospital, Ohio State University, Columbus, OH, USA, [5]Department of Pediatrics, Division of Pediatric Endocrinology, Children's Hospital of Philadelphia, University of Pennsylvania School of Medicine, Philadelphia, PA, USA

身の医療に参加する能力があるかどうかを評価する必要がある。現在はほとんどの場合において，医師は治療の決定の過程に思春期の患者とその両親の両方を参加させなければならないため，実際にはいつ成熟した未成年の同意を両親の同意より優先させることになるのかはわからない。

一方，若い未成年者に必ずしもすべてを告知することは要求されていないが，未成年に情報を与えることなく，何らかの治療を行うことにより医師が法的責任を負うこともある。例えば，11歳の子どもにホルモン治療をすることは該当しないが，17歳の子に膣形成術を行うことはおそらくこれに該当する。

情報を告知するために医師は患者の自主性を評価しなければならない。もちろん自主性というのは小児にとって難しい概念であるが，子どもの自主性は発達するということが法的には次第に理解されつつある。医療倫理のガイドラインでは，未成年者にその能力が備わっていると判断できれば，彼らを医学的決断の過程に参加させることの重要性を強く認識している。小児の同意については，小児は徐々に医学的決断を行う過程で両親のパートナーとなり，次第に自分自身の健康に対する責任を負えるようになるというのが一致した公式見解となっている。AAPは，子どもであっても患者が自らの治療に参加することが望ましいとし，また道徳的，倫理的な義務として，医師は小児患者に対して本人の状況や診断について話すべきであるとしている。全体的に，倫理的な基準が法律より多くを要求することは明らかである。

米国の多くの州では，医学的治療に対する同意を与える権利を“成熟した未成年”に認めている。自立しておらず成熟もしていない未成年の思春期患者でも，性行為感染症の検査や治療，薬物使用，家族計画，献血，メンタルケアなどであれば，治療に対して同意を与えることができると法的に定めている州もある。

医師は思春期の患者に対して両親とは別に話をすべきである。医学会では，医師による完全な患者ケアには患者が未成年であっても守秘義務はある程度守るべきとし，医師は親がいないところで患者と話す時間を取り，診察し，相談を受けることが奨励されている。

親の意志に反して小児患者に告知することは法的なリスクを犯すことになるのであろうか？臨床的に必要であれば，医師は親の許可なしに子どもの患者に情報を明かしてもよい。一般的に，親は未成年の子どものために決定を下す権利はあるが，その権利は絶対的なものではない。親は医学的に正当な代替手段を選ぶことはできるが，有害と思われる選択肢を選ぶことはできない。また親は医者に対して，“告知しない”という子どもにとって有害となる治療手段を取らせることはできない。このことは，親の権威を無視して良いという意味ではなく，医師は気配りをもって告知に当たることと，何が子どもにとって必要なのかを親が理解できるように支援しながら親の考えを聴くことが重要である。

医学的な治療を行うには親の同意が必要であるが，患者に情報を伝えるのに親の同意が必要であるとする法律はない。親の関与なしに医師が未成年患者に診断を伝える状況は決して望まれたことではないが，医師と思春期の患者が二人きりで会話をしなければならない状況があることは，法律でも認識されている。一方，医者が親の同意なしに未成年の患者に告知したとしても，こうした状況は理想的なものではないが，これによって訴えられることはおそらくない。

米国性情報教育委員会(Sexuality Information and Education Council of the United States：SIECUS)は，適した年齢に特定の情報を開示するためのガイドラインを出しており，その修正版はDSDの情報を提供する時に使うことができる(**表**)。

DSD児を診療するにあたっての注意点を以下に示す。

- DSD児を担当したら，すぐに告知についての計画を練る。
- 誰に診断結果を知らせ，どうやってその情報を知らせ，どのような情報を伝え，それをいつ伝えるかを決める。
- 患者家族の恐れや聞きたいこと，心配事を理解する。
- 自分の子どもにDSDであることを教えられるようになるまで親を教育し，力付ける。
- 親を教育し，恐れと不安が和らぐように援助する。
- 秘密を明かすのではなく，事実を説明する。
- 内性器，外性器ともに生殖器がどのように発達し分化するかを説明する。
- 年齢に応じて段階を経ながら，子どもにゆっくり情報を与えられるよう親を勇気付け，支援する。
- 患者自身と両親に心理学的な管理を提供し続ける。
- 元気付け，常に正直に情報提供する。隠し事をせず，患者と両親のあらゆる質問に答える。
- 同じ疾患を有する映画俳優を引き合いに出すことや，専門家の紋切り型の言葉を良く思わない患者もいることに注意する。

表．SIECUSガイドライン（修正版）からの抜粋

年齢	トピック	例
5〜8歳	男児と女児では性器と第二次性徴に差があることを話し合う。	類似点を強調する。
8歳〜	患者の発育の特異性について強調しながら，発育の多様性を説明する。	外性器の形とサイズには個人差がある。第二次性徴で見られる発達にも，形，サイズ，成長の速度，局所の有無に差がある。
思春期前と思春期	患者のこれまでの経緯とそれが彼もしくは彼女が子どもを持てるか否かについていかに影響するかを説明する。	親になるにはさまざまな方法があり，親にならないという選択肢もある。
思春期後	繰り返す。いかに，いつ性的パートナーに打ち明けるか話し合う。	

OT 211-1 1203
KO 12 MED

発行　株式会社 メディアート
〒102-0074　東京都千代田区九段南4-2-15